

Genetická konzultace

Genetická konzultace je nepostradatelnou součástí klinicko-genetické praxe. Lékařská genetika zaměřuje svou péči nejen na pacienta, ale i **na celou jeho rodinu**

Hlavním úkolem genetické konzultace je:

- poskytnout pacientovi všechny **důležité informace** k jeho chorobě
- vysvětlit výsledky dosud **provedených testů**
- rozebrat s ním možné **příčiny** jeho choroby, možnosti **léčby**
- stanovit **rizika** opakování této choroby u jeho potomků
- navrhnout **opatření**, která by toto riziko zmenšila

Genetika není zcela jednoduchá záležitost, proto **pečlivé a srozumitelné vysvětlení** potřebných informací pacientovi je v tomto případě extrémně důležité.

Genetická konzultace má 3 části:

Stanovení diagnózy

- **OA probanda**, studium zdravotních záznamů a výsledků dosavadních vyšetření
- **RA obou větví rodiny**, klinicko-diagnostické vyšetření probanda, eventuálně i dalších členů rodiny
- **cílená laboratorní vyšetření** – cytogenetická vyšetření a DNA analýza

Informace pacienta o podstatě postižení

- srozumitelné **vysvětlení podstaty postižení**, jeho klinické prognózy a možných komplikací
- informace o **možnostech prevence a léčby** a o vyšetřeních, která mohou hrozící komplikace včas odhalit

Prognóza a preventivní opatření

- na závěr konzultace, seznámení pacienta s **rizikem postižení** jeho nebo dalších členů rodiny s možnostmi prevence
- **nedirektivní vedení** této části – konzultant sděluje fakta neutrálním způsobem a proband sám musí zvážit **rozhodnutí o rodičovství**
- **povinností konzultanta** je pomoci konzultovaným jejich volbu realizovat
- tento **proces nelze uspěchat** – rodina musí mít čas vyrovnat se s novou skutečností
- **názor rodiny** musí být za každých okolností akceptován

Stanovení genetické prognózy vychází ze

a) známého typu dědičnosti

- **McKusickův katalog** mendelovské dědičnosti u člověka – uvádí téměř 6000 monogenně dědičných znaků
- při stanovení prognózy se opíráme o ověřenou **klinickou diagnózu**, průkaz chromosomální aberace eventuálně o **výsledky DNA analýzy**

b) genealogického vyšetření

- **stanovení typu dědičnosti** v rodině s více postiženými členy, zhodnocením štěpných poměrů zjištěných **genealogickým vyšetřením**

c) empirického rizika

- pravděpodobnost opakování, zjištěná **studiem souboru rodin** s určitým postižením
- uplatňují se u **polygenně dědičných znaků** a znaků **heterogenně podmíněných**

Akceptabilita genetického rizika

Výši genetického rizika hodnotíme jako: nezvýšenou, nízkou, střední nebo vysokou

- **nezvýšené riziko:** i při vyloučení přenosu vloh v rodině nemůžeme zcela zanedbat možnost postižení, např. způsobené novou mutací
- **nízké riziko:** do 10%
- **střední riziko:** mezi 10-20%
- **vysoké riziko:** nad 20%

Subjektivní vnímání rizika je ovlivněno nejen jeho výší, ale i závažností dědičného postižení, možnostmi prevence a léčby, socioekonomickými podmínkami ale i náboženským přesvědčením

Za nejzávažnější postižení je nutno považovat těžká **invalidisující postižení** bez možností **kauzální terapie** – př. **Duchenova myopatie** (prenatální diagnostika umožňuje rodině **plánovat rodičovství** bez hrůzy z narození těžce postiženého dítěte).

Riziko velmi **závažných postižení** neslučitelných se životem akceptuje rodina snáze – př. **Patauův syndrom**. S pokrokem medicíny je pro rodiny **akceptovatelné riziko** vad, které dříve jedince vyřazovaly ze společnosti – 25% riziko PKU s relativně **úspěšnou léčbou** postižených dětí dietou nebo 50% riziko polydaktylie s možnostmi **chirurgické úpravy**

Je třeba **tolerovat i stanovisko** věřících, kteří se řídí zásadou ochrany počatého života bez ohledu na **výši rizika** a charakter **možného postižení!**